

Informatie over het otopalatodigitaal syndroom

Wat is het otopalatodigitaal syndroom?

Otopalatodigitaal syndromen, afgekort OPD syndromen, is een groep erfelijke aandoeningen waarbij afwijkingen van het gehoor (oto), gehemelte (palato) en de vingers en/of tenen (digiti) worden gezien.

Er zijn 4 aandoeningen binnen deze groep beschreven, namelijk: OPD syndroom type 1, OPD syndroom type 2, frontometafysaire dysplasie en Melnick-Needles syndroom. Minder dan 1 op de 100.000 kinderen wordt met OPD syndroom geboren. Deze aandoeningen worden veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in het *FLNA*-gen.

OPD type 1

OPD type 1 wordt ook wel Taybi syndroom genoemd. Mannen met OPD type 1 hebben vaak een kenmerkend uiterlijk, namelijk: wat wijd uit elkaar staande ogen, naar beneden wijzende buitenste ooghoeken, opvallende wenkbrauwen en een brede neusbrug. De laatste vingerkootjes zijn vaak kort en vierkant. De duimen en grote tenen zijn kort. Soms zijn de gewrichten, met name de ellebogen en polsen, minder beweeglijk. Aangedane personen kunnen gehoorverlies, een open gehemelte, een kleine lengte en afwezigheid van tanden hebben. De intelligentie is normaal tot laag-normaal. Vrouwen kunnen dezelfde kenmerken hebben, maar vaak in mindere mate.

OPD type 2

Jongens met OPD type 2 hebben naast bovengenoemde kenmerken vaak een onderontwikkelde borstkas en een kleine kin (Pierre Robin sequentie). Daardoor gaat de ademhaling moeilijk. Ook hebben ze moeite met voeding en kan de ontwikkeling achter blijven. Verder kunnen er aangeboren afwijkingen zijn van het hart en de hersenen. Meestal overlijden deze jongens in hun eerste levensjaar. Meisjes met OPD type 2 hebben meestal alleen uiterlijke kenmerken en soms ook gehoorverlies. In hele zeldzame gevallen zijn meisjes net zo ernstig aangedaan als jongens.

Frontometafysaire dysplasie

Mannen met frontometafysaire dysplasie hebben een wat grof gelaat met een brede neusbrug, wijd uit elkaar staande ogen, naar beneden wijzende buitenste ooghoeken en opvallende wenkbrauwen. In meerdere gewrichten kunnen bewegingen beperkt zijn. De rug kan een afwijkende vorm en stand hebben. De klachten aan de gewrichten en de rug verergeren gedurende het leven. Soms zijn er gehoorproblemen, hartafwijkingen en een ontwikkelingsachterstand aanwezig. Vrouwen zijn meestal minder ernstig aangedaan.

Melnick-Needles syndroom

Meisjes met Melnick-Needles syndroom hebben vaak een kleine lengte, een klein gezicht met een opvallend voorhoofd en opvallende wijd uit elkaar staande ogen en bolle wangen, korte bovenarmen en lange vingers en tenen. De borstkas is vaak klein en kan een afwijkende vorm hebben. Soms zijn er gehoorproblemen, afwijkingen aan het gehemelte, longproblemen, nierproblemen en

hartproblemen. De ernst van de aandoening kan per persoon wisselen. Jongens zijn vaak veel ernstiger aangedaan dan meisjes. Aangedane jongens kunnen tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte komen te overlijden.

Welke medische adviezen zijn er?

OPD syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en op voorkomen van problemen. De behandeling is afhankelijk van de klachten die een persoon heeft.

Voor de gehoorproblemen kunnen gehoortoestellen worden gebruikt. Soms is er reden voor een operatie van bijvoorbeeld het gelaat, gehemelte of de handen en/of voeten. Bij pasgeborenen kan hulp bij het ademen noodzakelijk zijn.

Het is belangrijk dat personen met OPD syndroom onder controle blijven van een kinderarts en eventueel van een KNO-arts en orthopedisch chirurg.

Wat is de oorzaak?

OPD syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het FLNA-gen.

Hoe erft het OPD syndroom over?

Het OPD syndroom erft geslachtsgebonden (dominant) over. Bij geslachtsgebonden overerving ligt de erfelijke eigenschap die betrokken is bij de aandoening op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom.

Vrouwen met een afwijking in een erfelijke eigenschap op het X-chromosoom worden draagster genoemd. Draagsters van OPD type 1, OPD type 2 en frontometafysaire dysplasie hebben meestal geen tot milde verschijnselen omdat zij een tweede X-chromosoom hebben. Vrouwen met Melnick-Needles syndroom hebben wel verschijnselen.

Een man met een afwijking in een erfelijke eigenschap op het X-chromosoom zal de aandoening hebben. Hij heeft maar één X-chromosoom, dus maar één kopie van de erfelijke eigenschap.

Wat is de herhalingskans?

Kinderen van een draagster (vrouw) met de erfelijke aanleg voor OPD syndroom hebben ieder 50% (1 op 2) kans op de aanleg voor de aandoening. Een meisje zal in dat geval net als haar moeder draagster zijn. Een zoon zal in dat geval de aandoening hebben. Voor iedere zwangerschap is de kans op een zoon met de aandoening 25% (1 op 4).

Dochters van een man met een X-gebonden aandoening zullen altijd draagster zijn. Zij krijgen van vader altijd zijn X-chromosoom. Zonen van een man met een X-gebonden aandoening hebben geen kans op de aanleg. Zij krijgen van hun vader altijd het Y-chromosoom.

Soms wordt bij geen van beide ouders de erfelijke aanleg voor OPD syndroom aangetoond. De kans op een volgend kind met OPD syndroom is dan vrij klein (<1%). De kans is niet nul omdat soms de

verandering in een klein deel van de zaad- of eicellen zit. Dit is niet met genetisch onderzoek te vinden.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Als iemand met het OPD syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor OPD syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie verwijzen wij naar <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/oto-palato-digitaal-syndroom>.

13 mei 2020.